



## Los exámenes genéticos que hay en el país para determinar el riesgo de cáncer

**El cáncer es una** de las enfermedades que producen un alto número de muertes en Chile, con cerca de 28.500 fallecimientos y 54.000 casos nuevos por año. ¿Cuántos se pueden predecir mediante pruebas genéticas? ¿Qué valor tienen? ¿Lo cubren las isapres o Fonasa?

► El cáncer es una de las enfermedades que producen un alto número de muertes en nuestro país, con cerca de 28.500 fallecimientos y 54.000 casos nuevos por año.

### Carlos Montes

Un estudio del Departamento de Hematología-Oncología de la Escuela de Medicina de la Universidad Católica, determinó que el 20% de los casos de cáncer de mama en Chile podrían tener una causa genética.

Esta realidad podría extenderse a otros tipos de cáncer, la principal causa de muerte en Chile y el mundo, superando los 10 millones de defunciones anuales. ¿Cuántos se pueden predecir mediante pruebas genéticas?

Los genes del ser humano están compuestos de ADN, y sus respectivas variantes pueden causar determinadas mutaciones genéticas, por lo que estas pruebas pueden identificar un mayor riesgo de cáncer en algunos casos, y varios de estos exámenes están disponibles en Chile.

Alexis Kalergis, director del Instituto Mi-

lenio de Inmunología e Inmunoterapia IMII y académico de la Universidad Católica, dice que actualmente existen pruebas genéticas que permiten predecir o anticipar el riesgo a sufrir varios tipos de cáncer hereditarios. Añade que algunos ejemplos son el cáncer de mama y ovario hereditario, el síndrome de Lynch (cáncer colorrectal hereditario no polipósico), el síndrome de Li-Fraumeni (predisposición a varios tipos de cáncer), entre otros. "Sin embargo la capacidad de predecir o anticipar el cáncer a través de pruebas genéticas varía según el tipo de cáncer y la disponibilidad de información genética relacionada", explica.

Benjamín Walbaum, académico de la Facultad de Medicina de la Universidad Católica, dice que existen varios cánceres que se asocian a alteraciones genéticas que heredamos de nuestros padres. Dentro de los más frecuentes están los asociados a mutaciones

del gen BRCA1 o 2, entre los que se encuentran el cáncer de mama, el cáncer de ovario, el cáncer de próstata y el cáncer de páncreas. "Existen otros genes heredados que pueden generar cáncer que no son el BRCA1 o 2".

Asegura que el estudio de variantes patogénicas de genes que puedan explicar algunos cánceres se realiza frecuentemente y no solo en cáncer de mama. "Se recomienda el estudio genético y la consejería genética para todas las pacientes con cáncer de ovario. Además en casos de una fuerte historia familiar en pacientes con otros tumores también podríamos realizar estos estudios", añade Walbaum.

Elkin Y. Suárez-Villota, coordinador Instituto de Ciencias Naturales Universidad de las Américas (sede Concepción) señala que las pruebas genéticas pueden ayudar a identificar mutaciones genéticas específicas que

están relacionadas con un mayor riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer. "De hecho, hay un avance significativo en las aproximaciones que pueden realizar los test genéticos no solo en personas si no también en células germinales".

Este último coincide con Kalergis, y añade otros ejemplos de cáncer que se pueden predecir o anticipar mediante pruebas genéticas:

1. Cáncer de mama hereditario: algunas mutaciones genéticas en los genes BRCA1 y BRCA2 se asocian con un mayor riesgo de cáncer de mama y cáncer de ovario en mujeres.

2. Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis (HNPCC): también conocido como síndrome de Lynch, está asociado con mutaciones genéticas que aumentan el riesgo

**SIGUE ►►**



► Hoy existen exámenes genéticos para más de 40 diferentes tipos de cánceres.

**SIGUE ►►**

de cáncer colorrectal y otros cánceres, como cáncer de útero, ovario y estómago.

3. Cáncer de próstata hereditario: mutaciones en genes como BRCA1, BRCA2 y HOXB13 se han relacionado con un mayor riesgo de desarrollar cáncer de próstata.

4. Cáncer de ovario hereditario: mutaciones en genes como BRCA1 y BRCA2 también se asocian con un mayor riesgo de cáncer de ovario en mujeres.

5. Cáncer de páncreas hereditario: mutaciones genéticas en genes como BRCA1, BRCA2 y CDKN2A se han asociado con un mayor riesgo de cáncer de páncreas.

Dice que estos son solo algunos ejemplos, ya que existen otros cánceres en los que las pruebas genéticas pueden proporcionar información útil sobre el riesgo. Sin embargo, señala que es importante consultar con un

asesor genético o un profesional médico especializado para obtener una evaluación adecuada y comprender las implicaciones de las pruebas genéticas en cada situación específica.

Kalergis establece que el cáncer es una de las enfermedades que producen un alto número de muertes en nuestro país, con cerca de 28.500 fallecimientos y 54.000 casos nuevos por año. Entre los de mayor incidencia están el de mama, próstata, vesícula, de colon y recto, de estómago, páncreas y pulmón. Por ello, dice que la implementación de pruebas genéticas en Chile podría contribuir a prevenir muchas muertes. "La detección temprana y la identificación de personas con un mayor riesgo podrían permitir intervenciones preventivas más tempranas y efectivas, como exámenes de detección más frecuentes, cambios en el estilo de vida, medidas preventivas farma-

cológicas o incluso cirugías profilácticas en casos específicos", dice.

**Exámenes genéticos en Chile para saber si se está en riesgo que tienen cobertura de isapres y Fonasa**

Carola Montecino, académica de la Escuela de Enfermería de Universidad de Las Américas asegura que con estas pruebas genéticas se pueden predecir casi todos los cánceres, pues analizan los grupos de genes que están alterados dentro del ADN celular. Explica que en Chile existen laboratorios que hacen estos exámenes, que en su mayoría son de sangre y habitualmente indicado por oncólogos, para tener certeza sobre el diagnóstico y complementar las pruebas de imagen y la biopsia. "Cualquier persona puede realizarse este examen, sobre todo aquellas que tienen antecedentes directos de cáncer en la familia previa consejería genética rea-

lizada por un especialista", explica.

Montecino dice que el rango de precio de un examen de estas características oscila entre \$250.000 a \$800.000 valor particular, los que se reducen según la cobertura de Fonasa e isapres (algunas cubren el examen). Estos se realizan en laboratorios de genética, laboratorios de clínica y laboratorios de hospitales.

Recalca que solo se realizan después de la consejería genética de un médico especialista. Una vez confirmado el riesgo genético, lo más frecuente es hacer un seguimiento continuo con exámenes periódicos y potenciar el estilo de vida saludable para la persona tenga bajas probabilidades de desarrollar el cáncer, "por ejemplo dieta, ejercicio, disminución de estrés. También existen algunos casos extremos como el de An-

**SIGUE ►►**

**SIGUE ►►**

gelina Jolie donde se realizó una extirpación del tejido que potencialmente puede ser afectado. Pero lo más seguro es modificar los estilos de vida y hacerse exámenes frecuentes antes de tomar una decisión tan radical como esa”.

Hoy existen exámenes genéticos para más de 40 diferentes tipos de cánceres, añade Montecino.

Desde una isapre afirman que la cobertura dependerá de la prueba genética. “Si son prescritas por médicos con fines diagnósticos, y el arancel de la isapre tiene código, sí lo cubre. La isapre siempre también puede hacer alguna excepción si no está en el arancel de ésta. Se sugiere siempre preguntar antes. Por ejemplo, los exámenes genéticos para conocer antepasados no, pues no tiene fines diagnósticos. Fonasa claramente no tiene código y por ende no tiene cobertura”, añade Walbaum explica que, en países de América Latina, como Argentina, Brasil, Colombia y México, se han incorporado recomendaciones de pruebas genéticas para mutaciones BRCA1/2 junto con otros genes de predisposición al cáncer. Dice que en los últimos años, el costo de las pruebas genéticas se ha reducido significativamente. “Sin embargo, el costo mínimo supera los \$240.000 mil pesos. Para poner esto en perspectiva, si el salario mínimo mensual es cercano a los 400 mil pesos, una prueba genética tendrá un impacto sustancial en la economía del paciente”, puntualiza. Kalgis dice que las pruebas genéticas tienen un valor científico significativo en el campo de la medicina y la investigación científica del cáncer, pero advierte que hay que tener en cuenta que no todas las pruebas genéticas pueden predecir o anticipar el cáncer de manera definitiva. “La presencia de una mutación genética asociada con el cáncer no significa necesariamente que una persona desarrollará la enfermedad, pero indica que tiene un mayor riesgo”, agrega Suárez-Villota.

**Pruebas genéticas pueden anticipar o predecir tu riesgo de sufrir cáncer**

Kalgis considera que las pruebas genéticas son solo una herramienta dentro de un enfoque integral de prevención, diagnóstico, control y tratamiento del cáncer, que incluye factores como la educación sobre el estilo de vida saludable, la disponibilidad de servicios de salud y el acceso a tratamientos adecuados. “Es importante que la ciencia y la medicina continúen avanzando en el desarrollo de mejores herramientas para la prevención, diagnóstico y tratamiento del cáncer. En esta última categoría, los avances de la inmunoterapia han sido sorprendentes y alentadores con nuevas terapias biológicas, checkpoint inhibitors, células CAR-T y vacunas en base a células inmunes entrenadas”.

La edad es uno de los factores claves en el desarrollo de la enfermedad, así como también determinados factores externos como



► La edad promedio, por ejemplo, para el cáncer colorrectal es de 68 años.

la exposición a productos químicos, la contaminación, el consumo de tabaco o alcohol, la exposición a los rayos ultravioleta del sol, hasta la alimentación y el estilo de vida, entre otros.

Según el Instituto Nacional del Cáncer en Estados Unidos (NCI), la edad media de los pacientes en el momento del diagnóstico de cáncer es de 66 años. El 60% de ellos, tienen 65 años o más. Y una cuarta parte de los casos nuevos se diagnostican en quienes tienen entre 65 y 74 años. La edad promedio, por ejemplo, para el cáncer de mama es 61 años; para el cáncer colorrectal es de 68 y para el cáncer de pulmón es de 70.

Los pacientes que no han cumplido los 20 años, indica el NCI representan solo el 1% de todos los casos nuevos de cáncer y una fracción aún menor de las muertes por la misma enfermedad.

¿Se podrían prevenir muchas muertes en

cluso el realizar cirugías preventivas para reducir al máximo el riesgo de que aparezcan en un futuro. Por lo tanto el realizar estos estudios genéticos cuando corresponde y de acuerdo a las recomendaciones efectivamente puede reducir el riesgo de desarrollar cáncer en la población. Sin embargo, estos estudios son caros, por lo que la búsqueda exhaustiva en toda la población no es una estrategia recomendada”, señala el académico de la UC.

Montecino advierte que estos exámenes detectan la portación de algún grupo de genes que pueden ser causante de la expresión de diferentes tumores, pero el desarrollo del cáncer es multifactorial. “Una persona puede portar estos genes y no necesariamente desarrollar el cáncer, todo depende del estilo de vida, es decir ejercicio, alimentación equilibrada, mentalidad positiva, reducción de estrés, entre otras.

“En un futuro cercano se podrían probar exámenes de tamizaje masivo para la población, lo importante es que tengan una alta sensibilidad y especificidad para que den un resultado certero y evitar los falsos positivos”, agrega.

Al conocer su predisposición genética al cáncer, las personas pueden tomar decisiones informadas sobre su estilo de vida, realizar exámenes de detección más frecuentes y considerar opciones preventivas como la cirugía profiláctica o la quimio-prevencción, en consulta con sus médicos, considera Suárez-Villota.

“La detección temprana es fundamental para mejorar los resultados del tratamiento y aumentar las tasas de supervivencia. Sin embargo, es importante tener en cuenta que la prevención y detección temprana del cáncer no se basa únicamente en las pruebas genéticas. Existen otros factores de riesgo, como el estilo de vida, la exposición a carcinógenos ambientales y la historia familiar, que también influyen en el desarrollo del cáncer. Por lo tanto, las pruebas genéticas deben ser consideradas en conjunto con otros métodos de prevención y detección temprana, como la educación sobre el estilo de vida saludable y la participación en programas de detección de cáncer establecidos”, añade Suárez-Villota.

Además, añade el científico de la UDLA, “es importante destacar que las pruebas genéticas masivas plantean desafíos éticos, legales y de privacidad. Es necesario garantizar la confidencialidad de la información genética de las personas y asegurar un asesoramiento genético adecuado para interpretar los resultados y guiar las decisiones de salud. En resumen, el desarrollo masivo de pruebas genéticas puede desempeñar un papel importante en la prevención y detección temprana del cáncer, lo que potencialmente podría reducir el número de muertes relacionadas con la enfermedad en Chile. Sin embargo, debe ser implementado de manera responsable y complementado con otras estrategias de prevención y detección temprana del cáncer”, señala. ●